

告示	番号	135	先天性代謝異常
	疾病名	ムコ多糖症 IV 型	

ムコ多糖症 IV 型

むこたとうしょうようがた

概念・定義

Morquio 症候群（ムコ多糖症 IV 型）は、短胴性低身長、X脚、手関節弛緩、角膜混濁、弁膜症、尿中ケラタン硫酸（KS）・コンドロイチン硫酸（CS）の排泄増加を特徴とする常染色体劣性遺伝病である。本症は N-アセチルガラクトサミン-6-硫酸サルファターゼ（GALNS）の欠損を原因とする A 型と、 β ガラクトシダーゼの欠損を原因とする B 型に分類されるが、A 型が大半を占める。GALNS の欠損により KS と CS の分解が阻害され、骨や角膜などのライソゾームに蓄積する

症状

以下の症状を認める。

① 骨・関節障害：出生時には明らかな異常を認めないが、2～3 歳までに短胴型小人症、鳩胸、下部肋骨の拡張、脊椎後弯（突背）、脊椎側弯、外反膝（X 脚）、関節過伸展などが認められるようになる。レントゲンでは椎体扁平化、第 2 頸椎歯突起低形成、肋骨扁平化、股関節異常などが

認められる。靭帯弛緩のために手首の力や握力が非常に弱く、着衣・整容・書字などに困難をきたす。動揺性歩行も特徴的である。歯突起低形成のために環軸椎脱臼・亜脱臼、頸髓圧迫を生じやすく、四肢麻痺にいたる例も多い。転倒や頸部の無理な伸展を契機に突然死する可能性もある。重症例では 7～8 歳頃に成長が停止し、平均最終身長は 110～120cm である。

② 気道障害：胸郭変形による拘束性肺障害、ムコ多糖の蓄積による閉塞性肺障害、気管軟化、巨舌、アデノイド・扁桃肥大、声帯肥厚などが認められる。睡眠時無呼吸、いびき、日中の傾眠傾向、呼吸音の増強、肺胞低換気、発声障害などをきたす。

③ 歯科的異常：歯は小さく、歯間が広く、エナメル質は菲薄で齲蝕を生じやすい。

④ 眼科的異常：角膜に微細な混濁を認める。

⑤ 聴力障害：軽度から中等度の混合性難聴を認める。

⑥ 循環器障害：心弁膜症を認める。

⑦ 知能：正常である。

治療

IV 型に対する酵素補充療法が 2014 年にわが国で承認された。

抜粋元：http://www.shouman.jp/details/8_6_78.html